

L'EB in sintesi

Cosa è l'EB - Epidermolisi Bollosa

EB: CHE COSA E' EB (Epidermolisi Bollosa) è la condizione genetica che provoca bolle e lesioni della pelle e delle mucose interne a causa della frizione, anche la più lieve, e a volte persino spontaneamente. Ci sono tre tipi principali di EB, simplex, distrofica e giunzionale. Le forme in cui si manifestano variano da quella relativamente lieve a quella invalidante, fino alla più grave e letale. **ATTUALMENTE NON CI SONO CURE O TRATTAMENTI EFFICACI PER EB. EB E' EREDITARIA?** Sì. EB si trasmette dai genitori al bambino. Nel caso di ereditarietà dominante un genitore è affetto da EB ed esiste una possibilità su due in ogni gravidanza che il bambino ne sia affetto. Nel caso di ereditarietà recessiva, nessuno dei due genitori sembra possedere la condizione EB, ma entrambi sono portatori. In questo caso, esiste una possibilità su quattro in ogni gravidanza che il bambino ne sia affetto. **CHE COSA SIGNIFICA IL NOME?** La pelle è composta da un numero di differenti strati. Lo strato esterno si chiama epidermide (gli strati interni sono il derma). "Lysis" significa rottura. Quindi Epidermolisi Bollosa significa rottura e formazione di bolle dell'epidermide. In generale, EB causa bolle che possono essere ristrette a specifiche aree, per esempio mani o piedi, o possono interessare vaste aree del corpo. Questa tendenza alla formazione di bolle è presente di solito fin dalla nascita. Oltre il 50% di EB si manifesta nella forma simplex. In genere questa è la forma meno grave: le bolle sono spesso ristrette alle mani e ai piedi. Le forme distrofiche sono causate dagli "uncini" (il termine scientifico è fibrille d'ancoraggio) che danneggiati o assenti non sono in grado di "tenere" il derma. La formazione di bolle è generalizzata e costante e lascia cicatrici. Il continuo processo di cicatrizzazione può determinare la fusione delle dita e la contrazione delle mani, riducendone movimento e funzionalità. L'anemia è una condizione diffusa. Inoltre possono insorgere tumori e problemi nefrologici. In alcuni casi è necessario applicare la terapia del dolore. EB giunzionale si manifesta circa nell'1% dei casi. Si conoscono due forme principali di EB giunzionale, una delle quali letale fin nella prima infanzia. **EB COLPISCE SOLO LA PELLE?** No. Quando interessa la bocca e la gola, mangiare e deglutire diventa difficile e doloroso. EB inoltre può colpire altre mucose interne, compresi gli occhi e l'ano, causando grande dolore e sconforto. **EB IN NUMERI** Si stima che, nel mondo, circa uno su diciassette mila nati sia affetto da EB (in Italia uno su ottantaduemila). Nel mondo EB interessa 500 mila persone. EB è presente in tutte le popolazioni e in entrambi i sessi.